

## 小児慢性特定疾患、神経・筋疾患のデータ登録に関する研究

研究協力者 飯沼 一字、加藤 里恵、東北大学医学部小児科教授、医員

### 研究要旨

小児慢性特定疾患対象疾患のうち6種類の神経・筋疾患について全国集計の状況とデータベース登録の問題点について述べた。全国で13例しか登録されておらず、まだ初年度なので登録作業が軌道に乗っていないと考えられた。意見書の記載漏れは、情報を正確に集計できない可能性があるため、記入例のサンプルを作成し、各医療機関に配布するのがよい。平成10年12月1日から無痛無汗症が新たに加わったので、意見書の書式の改訂が必要と考えられた。

小児慢性特定疾患治療研究事業は、小児慢性特定疾患のうち、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となり、これを放置することは児童の健全な育成を阻害することになるため、特定疾患を定めて、研究事業を行い、その研究を推進し、その医療の確立と普及を図り、併せて患者家庭の医療費の負担軽減にも資することを目的として設定された。

ここに定められた特定疾患は非常に多岐にわたり、疾患の種類も多く、そのような疾患患者の数がどの位か、患者の背景や問題点などの把握が困難であった。そこでこの事業対象としての意見書の書式を疾患毎に統一し、これらをデータベース化して登録することにした。

平成11年度は登録およびデータベース化の初年度であり、これらの意見書式およびデータベースの適正化についての検討を行った。

意見書に記載された各項目は保健所を通して各都道府県において、われわれ研究班が作成したデータベースファイルに登録されることになっている。

小児慢性特定疾患のうち、神経・筋疾患についての意見書式とそれによって得られたデータベース化について検討した。小児慢性特定疾患の対象で、神経・筋疾患は亜急性硬化性全脳炎、點頭てんかん（ウエスト症候群）、レット症候群、結節性硬化症、先

天性遺伝性筋ジストロフィー、ミトコンドリア・ミオパチーの6種である。平成10年12月1日に「亜急性硬化性全脳炎」が「小児亜急性硬化性全脳炎」と名称変更になり、無痛無汗症が追加され計7種となった。

定められたデータベースに各都道府県から登録された症例は全部で13例で、その内訳は、點頭てんかん（ウエスト症候群）5例（東京都2、岐阜県1、静岡県1、宮城県1）であり、発病年は平成8年1、9年1、10年3例であった。福山型先天性筋ジストロフィーは4例（東京都）、先天性遺伝性筋ジストロフィー3例（東京都、佐賀県、宮城県各1）、ミトコンドリア脳筋症は東京都1例で、平成10年度の発病は福山型先天性遺伝性筋ジストロフィー1、先天性遺伝性筋ジストロフィー1例であった。

神経・筋疾患は7種類と疾患が限られてはいるが、実際の患者数よりも、登録そのものがきわめて少ないと考えられる。

ちなみに研究者の所属する東北大学医学部附属病院小児科における平成9年度および10年度の小児慢性特定疾患のうち、神経・筋疾患について集計したものを表に示す。小児慢性特定疾患の数は平成9年度で點頭てんかん6例、レット症候群1例、結節性硬化症4例、ミトコンドリア・ミオパチー2例の計13

例であった。

平成10年度は亜急性硬化性全脳炎1例、点頭てんかん4例、先天性遺伝性筋ジストロフィー1例、ミトコンドリア・ミオパチー1例であった。当科に入院しても小児慢性特定疾患研究事業対象にならなかった例は入院が1カ月に満たないなどの理由である。

宮城県はまだ登録（データベース記入）を行っていないため、これらのデータが全国データに反映されていないのであろうと思われるが、研究者の所属する一施設で点頭てんかんが平成10年度でも4例あるので、東京都の2例というのですらきわめて少ないといえる。このことから考えて、まだまだ登録作業が軌道にのっていないと考えられる。

登録集計の中で、たとえば発病年・月、小頭症、けいれん発作、意識障害発作、精神遅滞の有無などの欄が無記入のものがある。これらは、重要な患者情報なのであり、集計を通して患者の概要を把握するのに有用である。また患者各人への保健指導を行う上でも重要な情報となり得る、このことから意見書は漏れなく記入するよう指導すべきである。

意見書の記載項目は当該疾患の診断を確定する上で重要なものであるし、それによって審査を進める

ことになるが、それだけでなく、事業そのものの遂行（保健指導を含めて）にとっても重要である。

このためには、意見書の記入例のサンプルのようなものを作成して各医療機関に配布するののも一つの方法であろう。

話題は変わるが、平成10年12月1日から、「亜急性硬化性全脳炎」が特定疾患治療研究事業に新規対象疾患として追加されることになり、このことにより「亜急性硬化性全脳炎」が小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾病から除外された。しかし疾病名の整理によって「小児亜急性硬化性全脳炎」と変更され、またミトコンドリア・ミオパチーの次に「無痛無汗症」が追加された。新たな疾患として無痛無汗症が追加されたことは、本疾患の病態解明への努力に対する多大な支援であることは歓迎すべきことである。また、既に厚生省母子保健課より通知されていることではあるが、疾患名が「小児亜急性硬化性全脳炎」に変更されたことを各医療機関に周知させることも重要であろう。

これらの名称変更と疾患追加に伴い、意見書式を若干変更しなければならないことも今後の課題である。

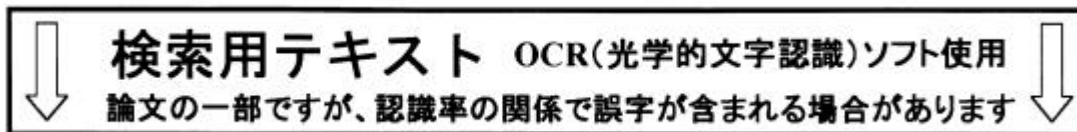
表 平成9年および10年度の東北大学医学部附属病院小児科における小児慢性特定疾患数

平成9年度

	小児慢性特疾患適応	小児慢性疾患適応外	計
亜急性硬化性全脳炎	0	0	0
点頭てんかん（ウエスト症候群）	5	1	6
レット症候群	0	1	1
結節性硬化症	2	2	4
先天性遺伝性筋ジストロフィー	0	0	0
ミトコンドリア・ミオパチー	0	2	2
計	7	6	13

平成10年度

	小児慢性特疾患適応	小児慢性疾患適応外	計
亜急性硬化性全脳炎	1	0	1
点頭てんかん（ウエスト症候群）	2	2	4
レット症候群	0	0	0
結節性硬化症	0	0	0
先天性遺伝性筋ジストロフィー	0	1	1
ミトコンドリア・ミオパチー	0	1	1
計	3	4	7



#### 研究要旨

小児慢性特定疾患対象疾患のうち6種類の神経・筋疾患について全国集計の状況とデータベース登録の問題点について述べた。全国で13例しか登録されておらず、まだ初年度なので登録作業が軌道に乗っていないと考えられた。意見書の記載漏れは、情報を正確に集計できない可能性があるため、記入例のサンプルを作成し、各医療機関に配布するのがよい。平成10年12月1日から無痛無汗症が新たに加わったため、意見書の書式の改訂が必要と考えられた。